

1

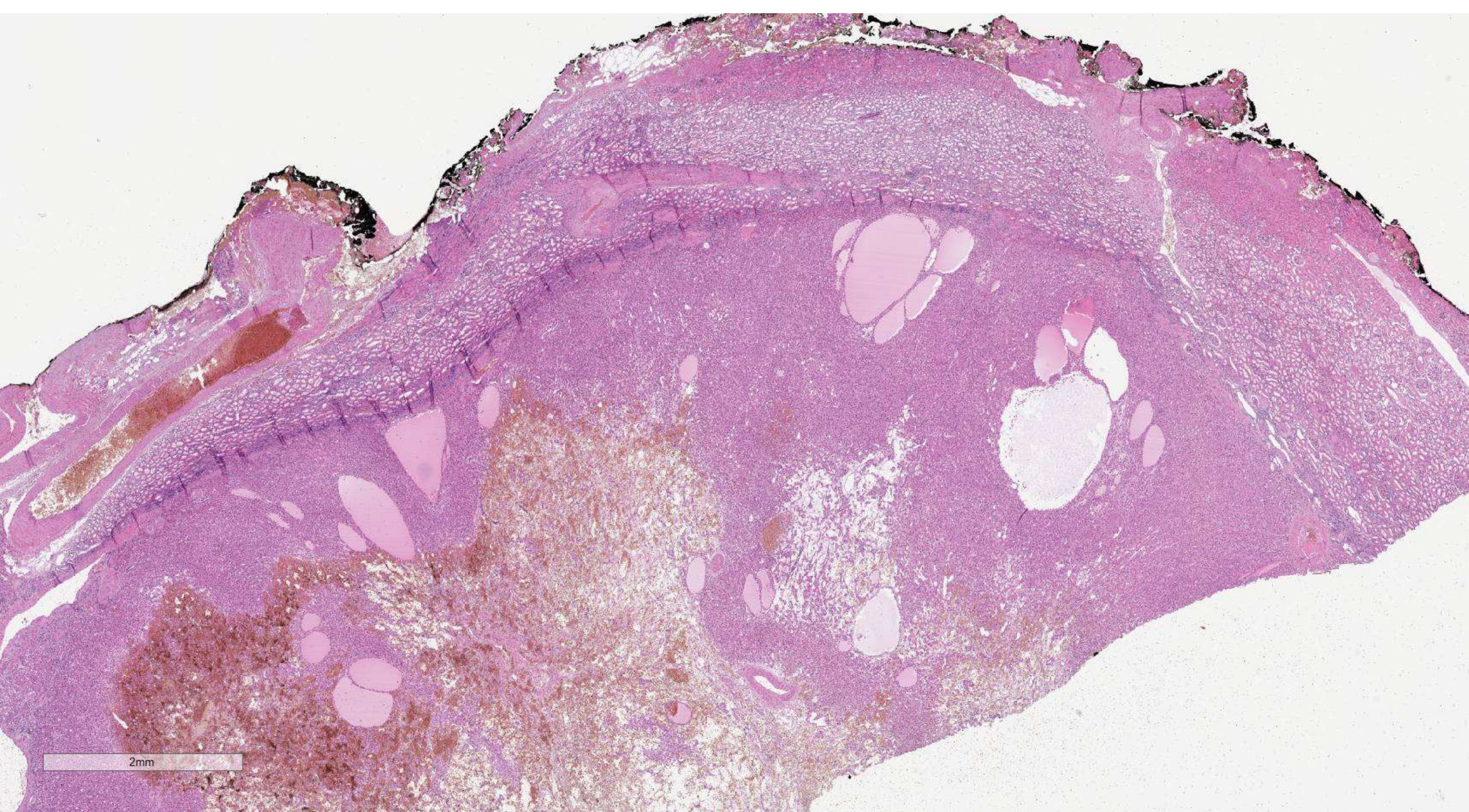
L2026-1

Tomáš Rozkoš

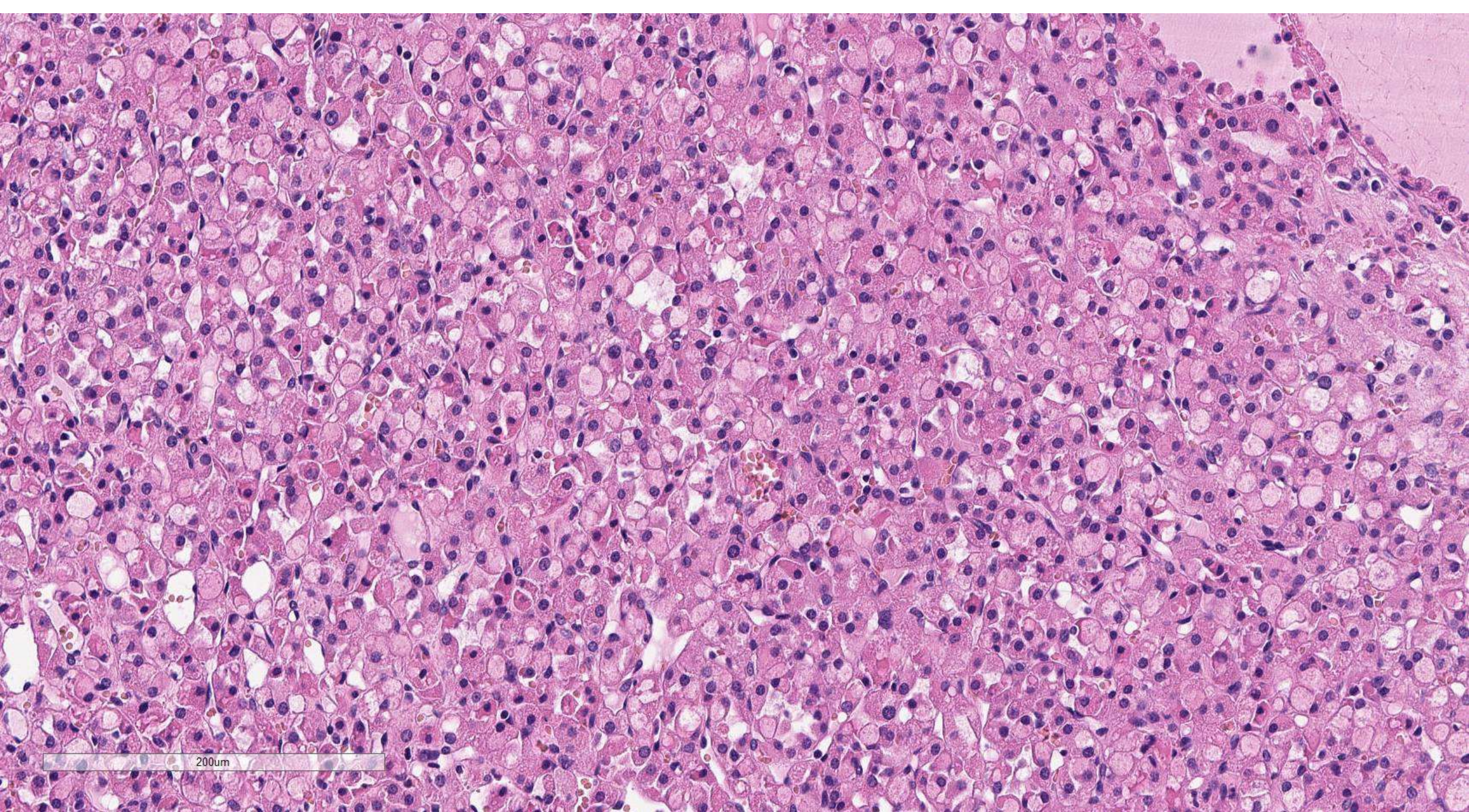
případ č.1

Klinické údaje a makropopis

- muž, 47 let
- tumor pravé ledviny velikosti 40 x 35 x 35 mm
- na řezu béžové barvy s prokrváčenými okrsky, ohraničený, bez šíření do tuku či cév

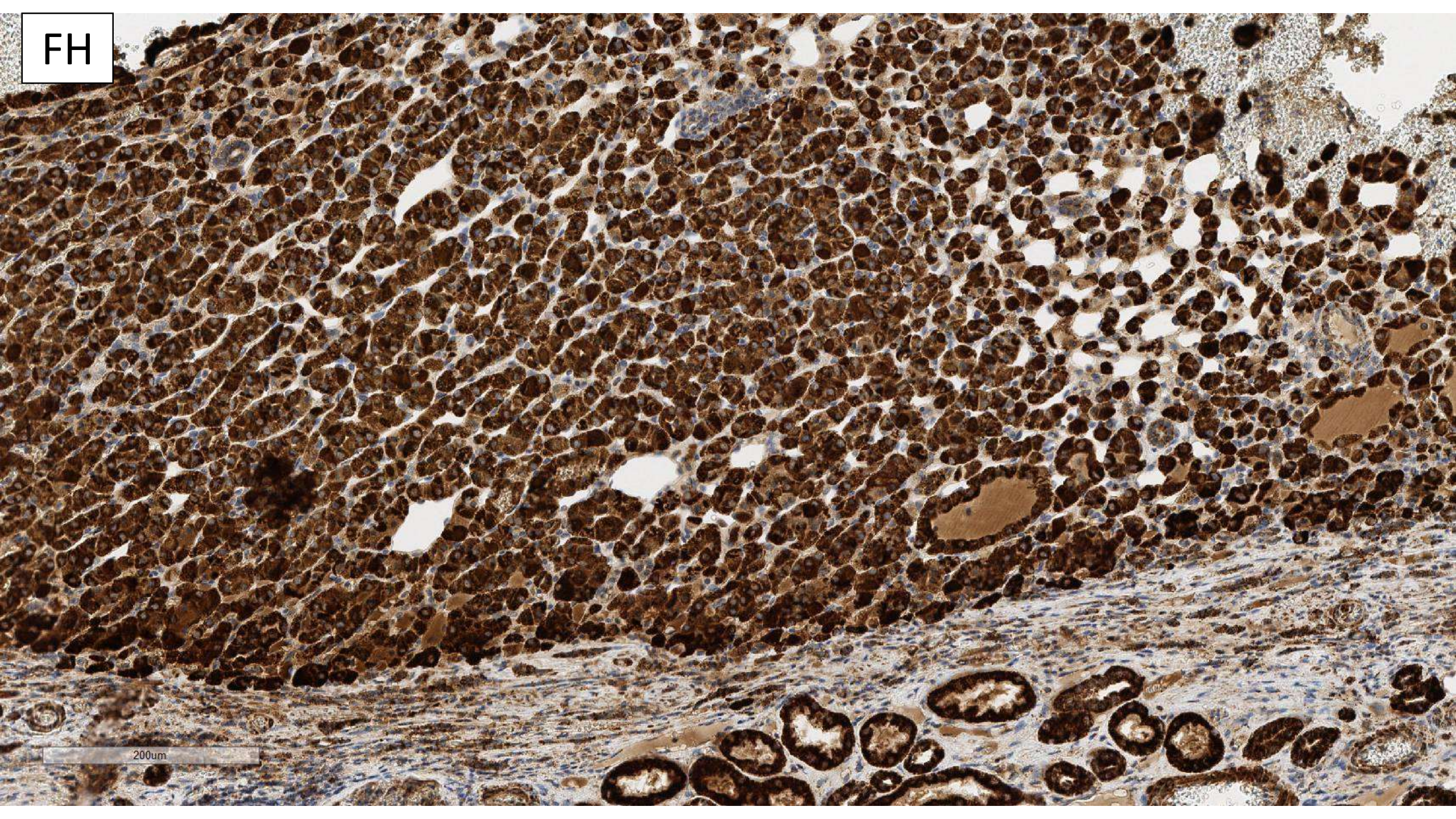


2mm



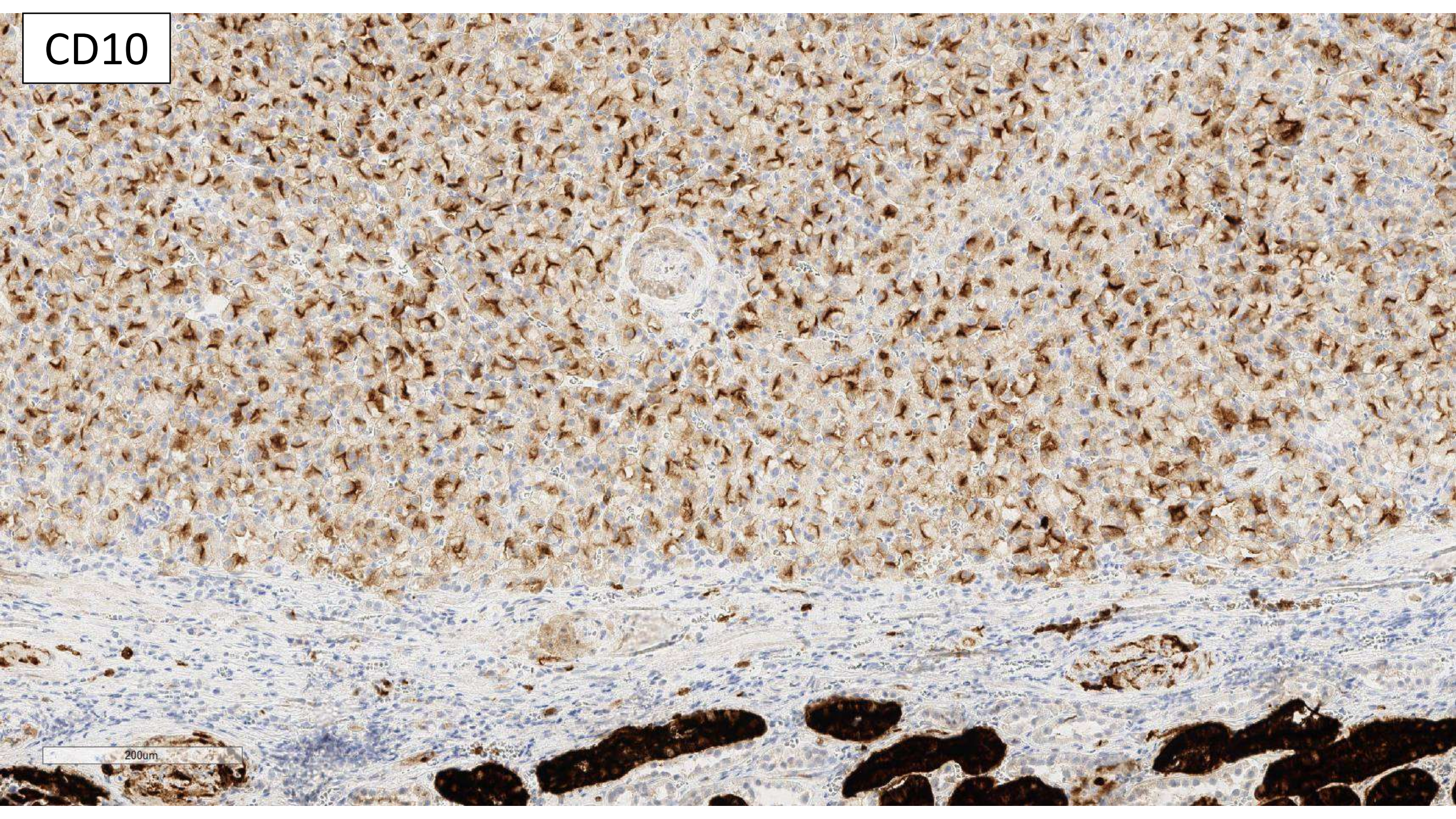
200um

FH



200um

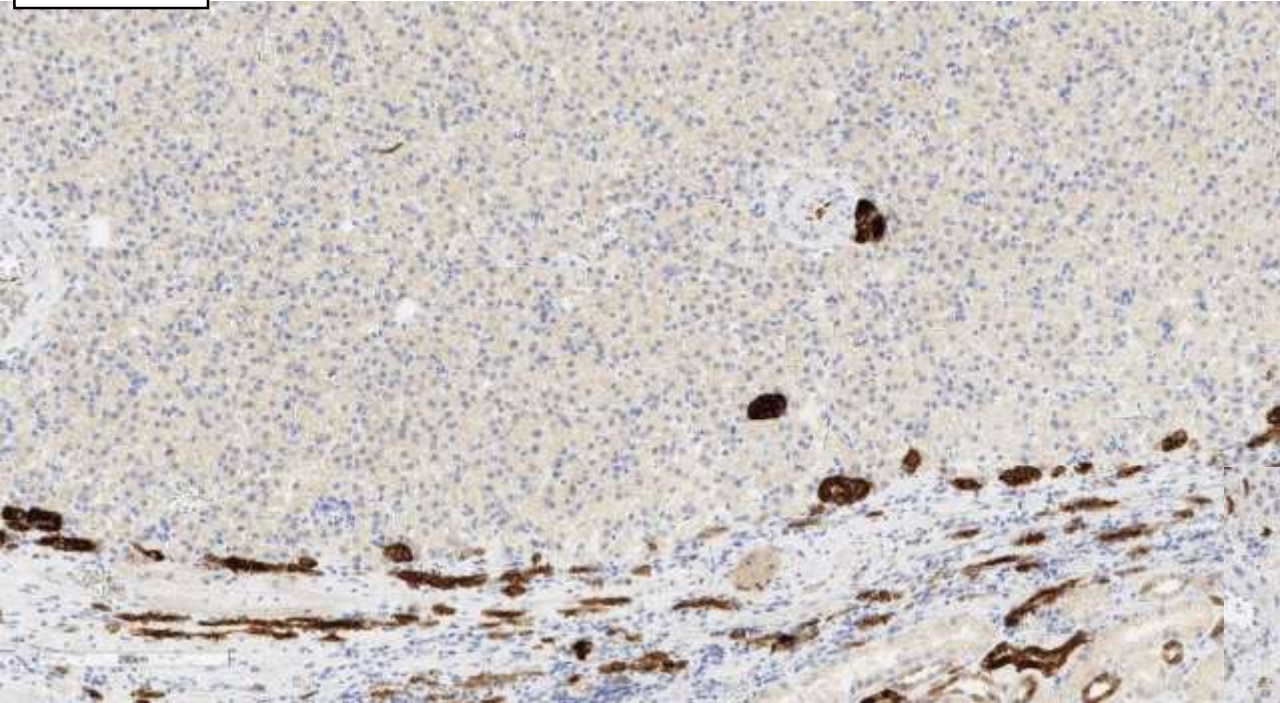
CD10



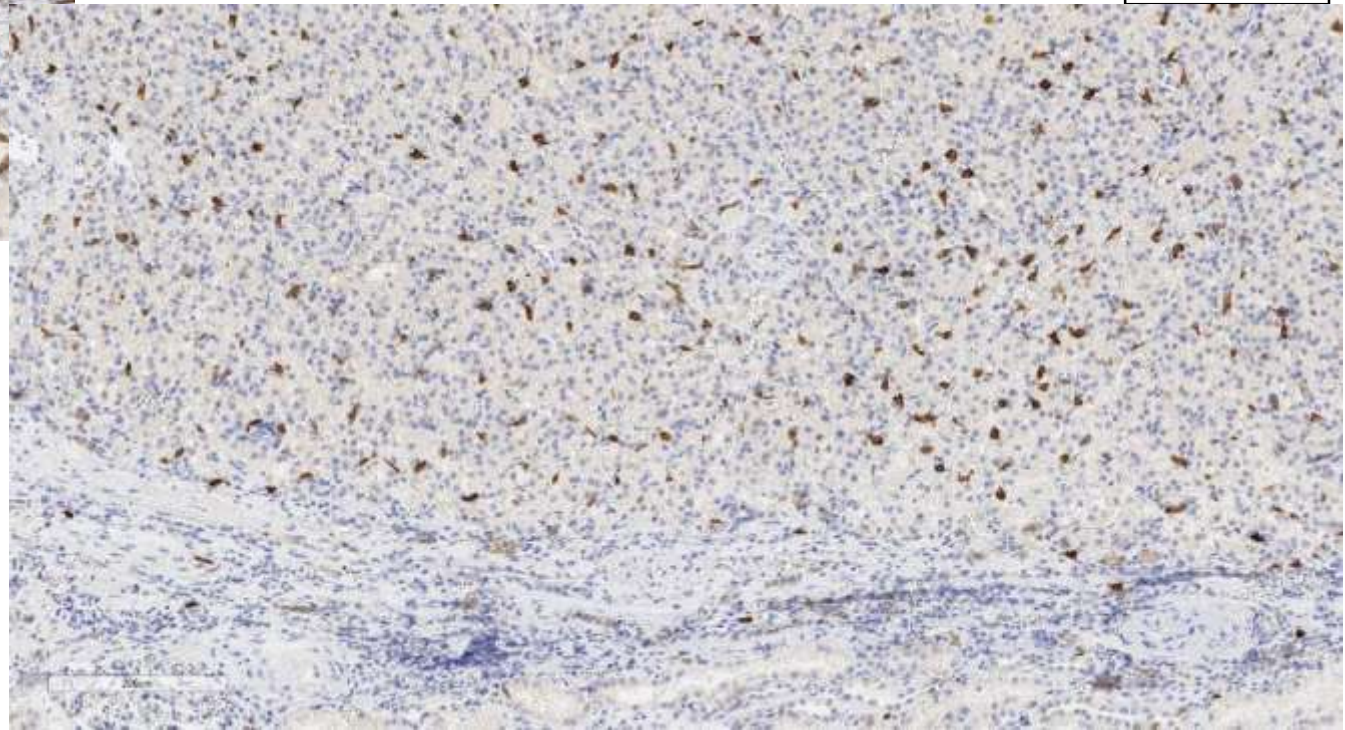
200um

negativní: CK20, 2SC, ALK, HMB45, melan A, TFE3

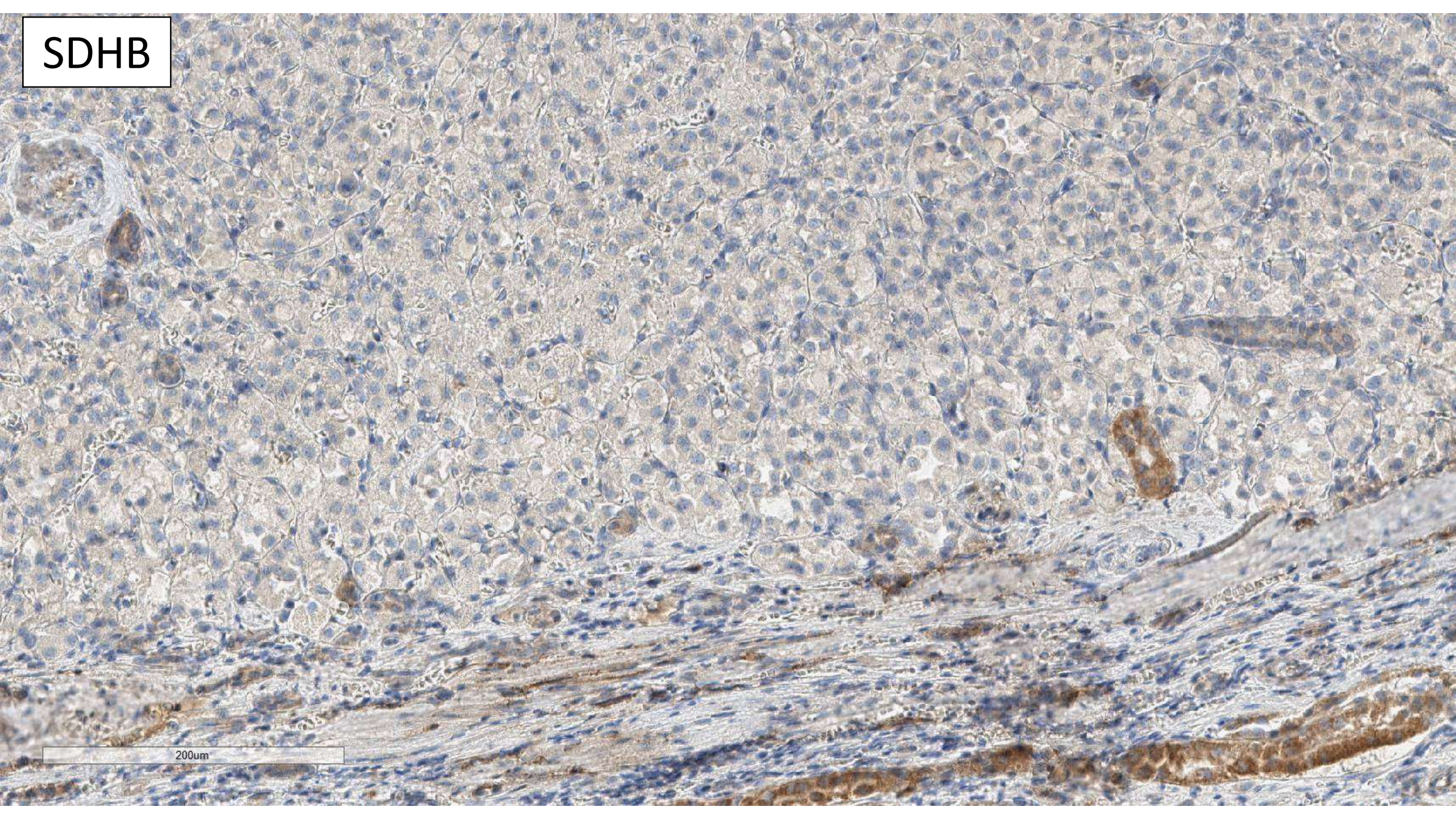
CK7



c-kit



SDHB



200um

případ č.1

Diagnóza

**Renální karcinom s deficiencí
sukcinát dehydrogenázy
(SDH deficientní RCC)**

případ č.1

Diskuze

- 0.05–0.2% renálních karcinomů
- mladší pacienti (medián 35 let, rozpětí 14 – 76 let)
- častěji muži (1,8 : 1)
- nespecifické příznaky, velmi často incidentalom

případ č.1

Diskuze

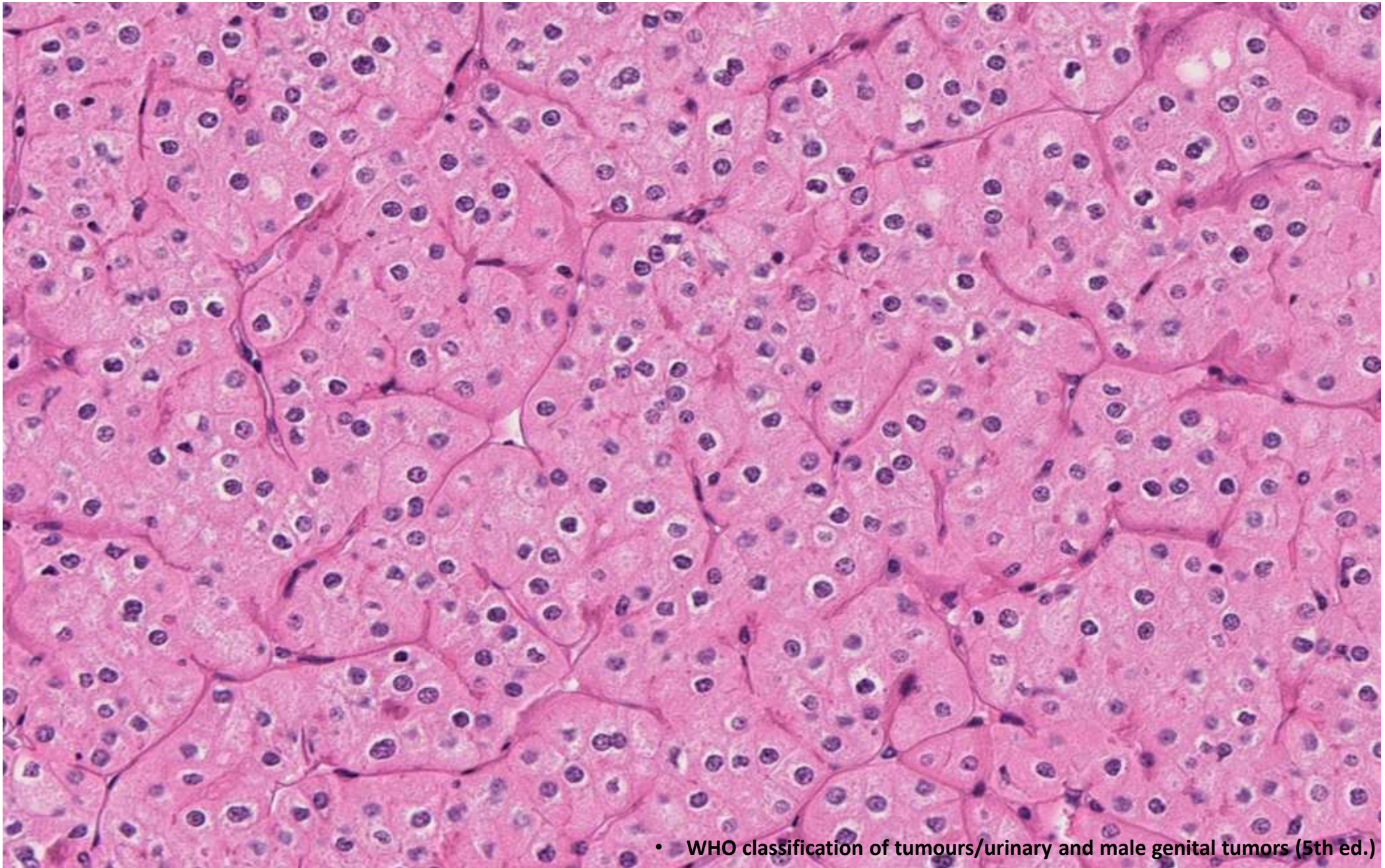
- dysfunkce SDH komplexu (resp. enzym vnitřní mitoch. membrány) → hromadění onkometabolitů → tumorigeneze (pseudohypoxická cesta)
- multifokální/bilaterální ve 30 %
- prognóza dobrá (většina je LG s 11 % pravděpodobností meta, ale u HG je meta v 70 %)

případ č.1

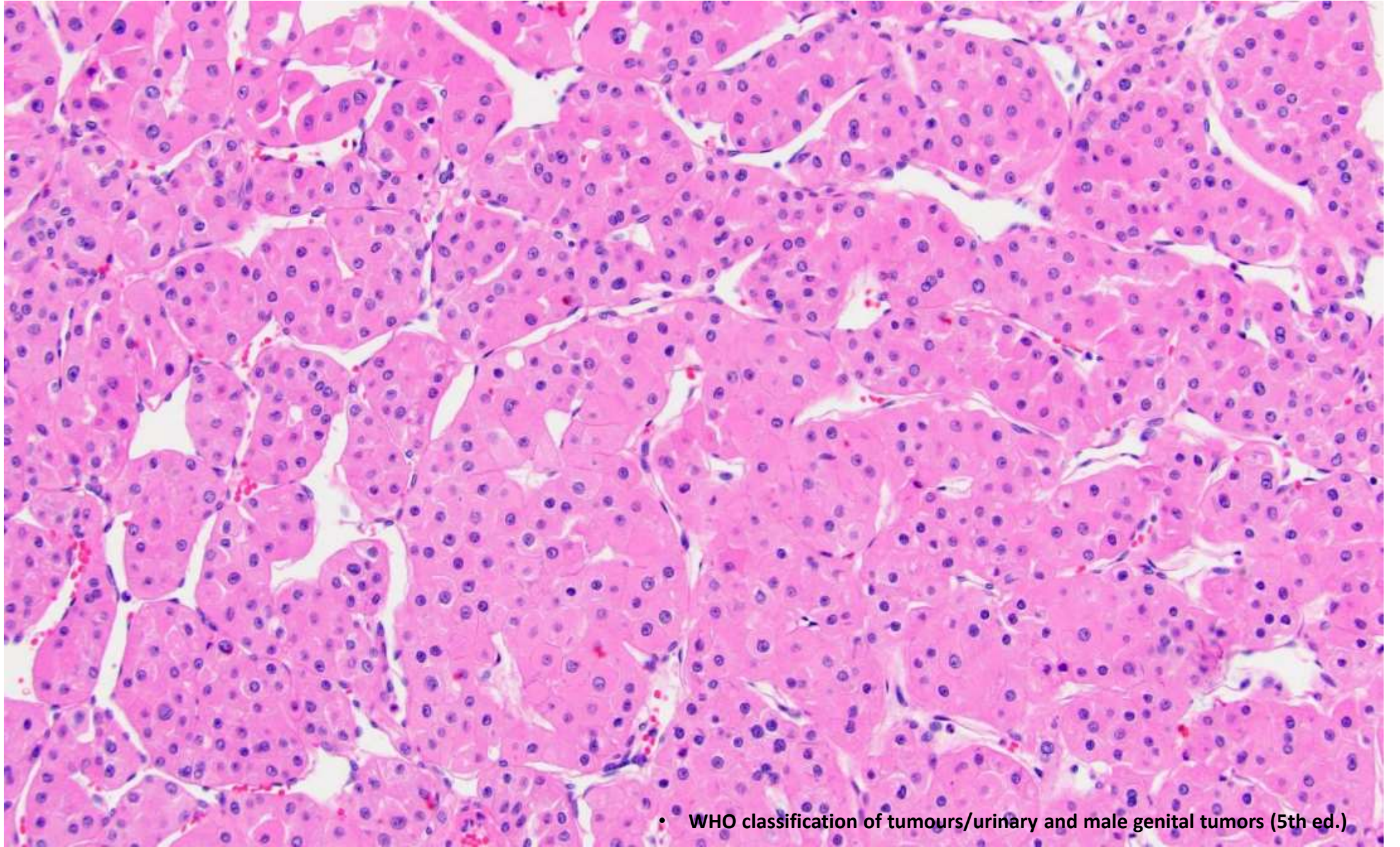
Diskuze

- morfologie:
 - eosinofilní (negrnulární/neonkocytární)
 - bez nápadných mezibb. hranic
 - typicky alespoň fokálně světlé cytoplazmat inkluze
 - možná HG transformace (nekrózy, sarkomatoidní t.)
- IHC: **SDHB** –/oslabená, FH+, CK7 -, c-kit -, vim -, CAIX -
- CAVE !: SDH deficientní další tumory: feochromocytom/paragangliomy, SDHd GIST, PitNETy → genetické vyšetření

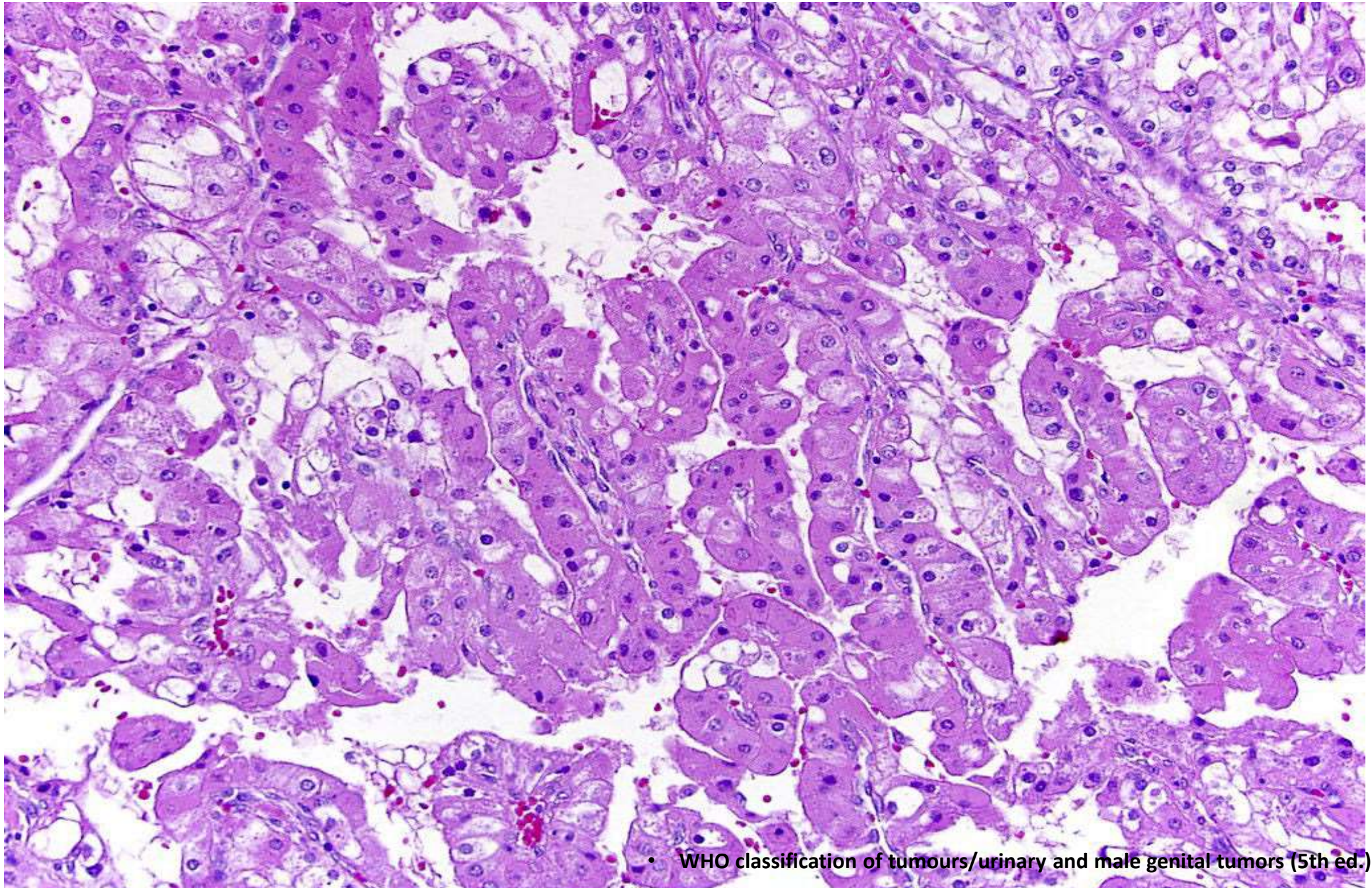
- Chromofóbní RCC



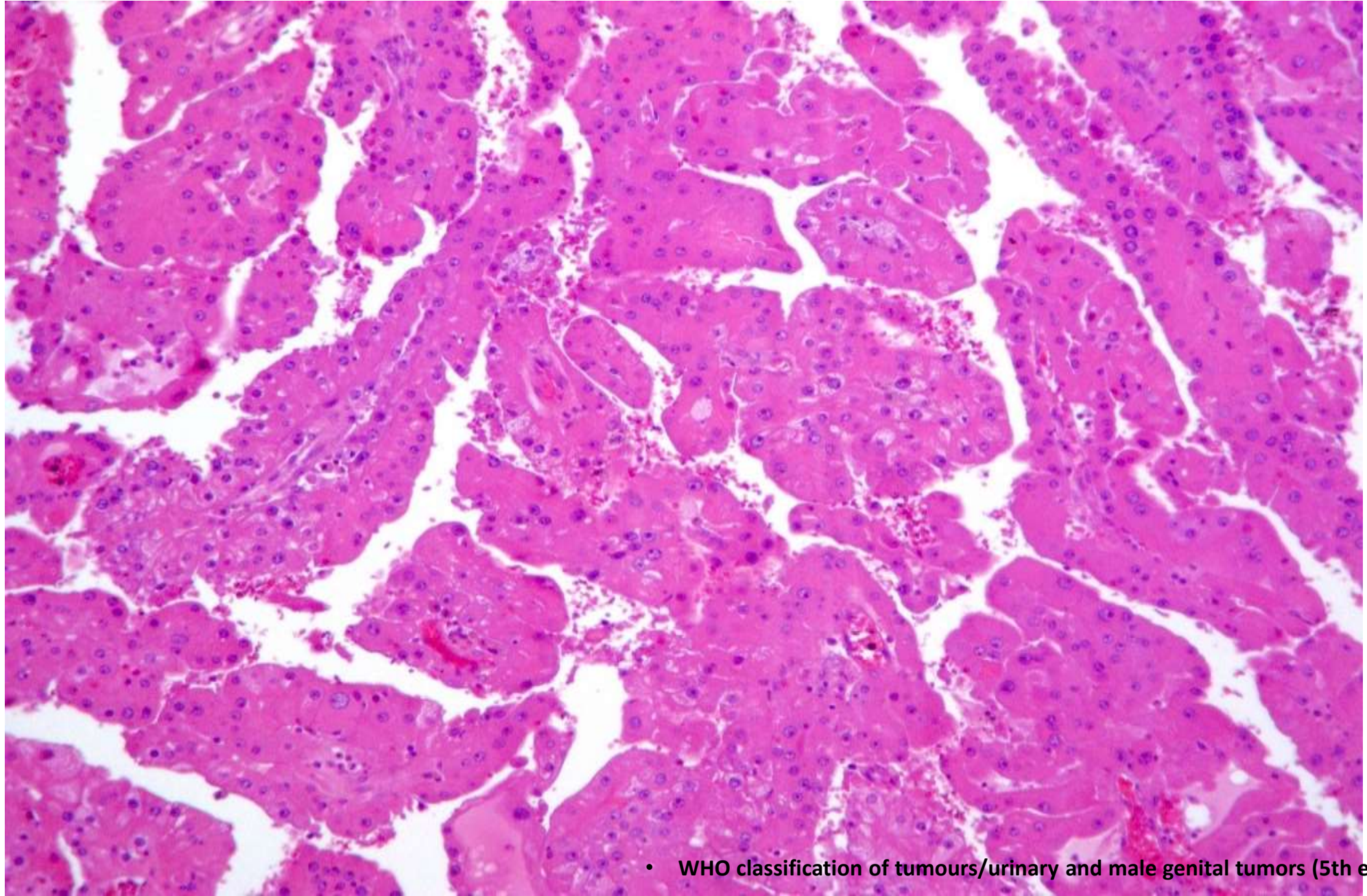
- Onkocytom



- CC RCC (eosinofilní v.)



- papilární RCC



případ č.1

Dif Dg

- **Molekulárně definované karcinomy:**
- TFE3-rearranged renal cell carcinomas
- TFEB-altered renal cell carcinomas
- ELOC (formerly TCEB1)-mutated renal cell carcinoma
- Fumarate hydratase-deficient renal cell carcinoma
- Succinate dehydrogenase-deficient renal cell carcinoma
- ALK-rearranged renal cell carcinomas
- SMARCB1-deficient renal medullary carcinoma